



Topics 福岡県における新生児スクリーニング検査の拡充と進化

福岡県では2023年6月より、それまでのライソゾーム病(LSD)に加え、重症複合免疫不全症(SCID)と脊髄性筋萎縮症(SMA)の検査が追加され(以下、拡大スクリーニング検査)、これまでにSCID1人、SMA4人の患者さんを発見し、治療につなぐことができました。福岡県産婦人科医会をはじめ、関係の皆様のご協力に心より御礼申し上げます。

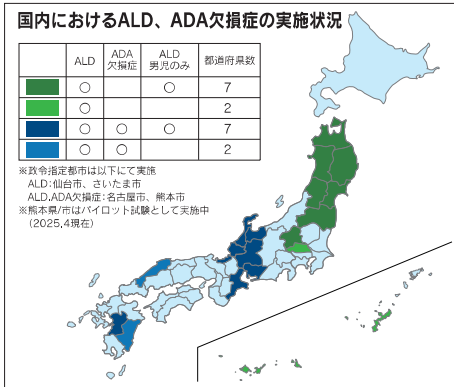
今年度、福岡県の新児マススクリーニング検査において2つの大きなトピックスがあります。

1つ目は、こども家庭庁による「新生児マススクリーニングに関する実証事業」に福岡県が採択されたことです。この事業は、近年の治療薬の開発などに伴い、対象疾患の追加の必要性が指摘されていることから、SCID・SMAに関する検査をモデル的に実施し、国の調査研究と連携しながら、対象疾患の拡充に向けた検討材料となるデータを収集し、全国展開を目指すものです。ご尽力いただいた福岡県、福岡市、北九州市の担当部局、福岡県産婦人科医会の皆様に深く感謝申し上げます。

この実証事業により、SCID・SMAの検査費用が公費助成され、拡大スクリーニング検査の更なる受検率向上に寄与することが期待されます。

2つ目は、拡大スクリーニング検査に「副腎白質ジストロフィー(ALD)」と「アデノシンデアミナーゼ欠損症(ADA欠損症)」が新たに加わることです。当面、検査の

有効性確認のためのパイロット検査であり、費用負担はありません。この2つの疾患は発症前の早期発見・治療が有効とされ、導入地域も増えており、今後の拡大検査の対象疾患になると考えられます。検査開始にあたっては、県内4大学(九州大学、産業医科大学、久留米大学、福岡大学)の小児科を中心に治療体制が整備され、福岡県産婦人科医会のご承認のもと実施されることとなりました。引き続きご協力のほどよろしくお願い申し上げます。
 一般社団法人IBUKI理事長 廣瀬伸一



引用: 日本マススクリーニング学会「3. 都道府県別拡大スクリーニングの実施状況一瞥」
[https://www.jsms.gr.jp/download/3_Exp_Screening_list_241003\(revised250226\).pdf](https://www.jsms.gr.jp/download/3_Exp_Screening_list_241003(revised250226).pdf)
 にKMバイオロジクス株式会社による調査情報を追記し、作図

産科医療機関からのQ&A

Q 再採血はどのような時に必要となりますか?

A 以下の場合に再採血をお願いしています。

①出生時体重が2,000g未満の場合

体重が2,000g未満の赤ちゃんは、生後4~6日目の採血検査で全項目が正常でも、後に体内代謝などが進み検査値が異常値を示す可能性があります。そのため、体重が2,500gに達した時、生後1カ月、または退院時のいずれか早い時期に再採血をお願いしています。

②未哺乳の場合

(哺乳開始後採血までに72時間を経過していない場合を含む)

哺乳後の代謝が不十分で、各代謝異常症を適切に検出できない可能性が生じます。

③採血日から検査機関検体受付日までに14日を超えた場合

湿度や温度による検体劣化が懸念されるため再採血をお願いしています。検体中の酵素活性低下が起き、偽陽性の原因になることなども知られています。

④採血状態が良くない場合

血液の重ね塗り、薬剤の混入、採取量不足などにより検査困難と判断した場合、再採血をお願いしています。

⑤検査結果が基準値を外れた場合

(初回検体で複数回検査実施)

初回検体で正常(陰性)と判定できない場合に、再採血をお願いしています。

※再採血の後、正常となる場合も多くございます。再採血は検査の途中とご理解願います。なお、拡大検査(LSD、SCID、SMA)については検査原理より①②での再採血依頼は行いません。

拡大スクリーニング検査実施状況

2025年3月までに実施された、拡大スクリーニング検査実施状況をお知らせします。

〈拡大スクリーニング検査実績まとめ〉

●ライソゾーム病(LSD)

492,092人
累計受検者

564人
要精密数

51人
診断確定数

熊本(2013年4月~)と福岡(2014年7月~)での実績合計

●重症複合免疫不全症(SCID)

54,372人
累計受検者

30人
要精密数

1人
診断確定数

福岡(2023年6月~)での実績合計

●脊髄性筋萎縮症(SMA)

54,372人
累計受検者

5人
要精密数

4人
診断確定数

福岡(2023年6月~)での実績合計

要精密数

検査の結果、病気の疑いがあるため、精密検査機関の受診をお願いした方の数

診断確定数

精密検査機関で、疾患と診断が確定した方の数

●ファブリー病

福岡県	受検数	要精密数	確定数
2014年7月~2024年9月	305,099	92	25
2024年10月~2025年3月	14,070	2	2
合計	319,169	94	27

(参考)患者発見頻度: 1/12,002 (492,092名検査、41名発見)(熊本・福岡での実績集計)

●ボンベ病

福岡県	受検数	要精密数	確定数※
2014年7月~2024年9月	305,099	104	2
2024年10月~2025年3月	14,070	0	0
合計	319,169	104	2

(参考)患者発見頻度: 1/246,046 (492,092名検査、2名発見)(熊本・福岡での実績集計) ※乳児型のみ集計

●ゴーシェ病

福岡県	受検数	要精密数	確定数
2019年4月~2024年9月	184,403	1	1
2024年10月~2025年3月	14,070	1	1
合計	198,473	2	2

(参考)患者発見頻度: 1/51,739(310,431名検査、6名発見)(熊本・福岡での実績集計)

●ムコ多糖症Ⅰ型(MPS1)

福岡県	受検数	要精密数	確定数
2019年4月~2024年9月	184,403	5	0
2024年10月~2025年3月	14,070	0	0
合計	198,473	5	0

●ムコ多糖症Ⅱ型(MPS2)

福岡県	受検数	要精密数	確定数
2019年4月~2024年9月	184,403	136	2
2024年10月~2025年3月	14,070	6	0
合計	198,473	142	2

(参考)患者発見頻度: 1/155,216 (310,431名検査、2名発見)(熊本・福岡での実績集計)



大切な赤ちゃんへ
お父さん、お母さんから
最初のプレゼント

早期発見で 治療が可能に!

生まれてすぐに指定難病の検査ができます

パパママになる皆さまへ
つなぐだより[®] parents

子どもの健やかな成長を願う気持ちは、どの家庭も変わりありません。しかし、もしわが子に難病を発症するリスクがあったとしたらどうでしょう。現在、拡大スクリーニング検査(ライソゾーム病、重症複合免疫不全症、脊髄性筋萎縮症)に、「アデノシンデアミナーゼ欠損症」「副腎白質ジストロフィー」が追加されました。出生時に採取するわずかな血液(血液ろ紙)で検査できます。早期発見、早期治療で赤ちゃんの発症、重症化予防につなげるために検査を受けましょう。



KMバイオロジクス株式会社
新生児マススクリーニングサイト

アデノシンデアミナーゼ欠損症(ADA 欠損症)

アデノシンデアミナーゼという酵素の働きが低くなることで、アデノシンやデオキシアデノシンという物質が細胞内に蓄積し、免疫不全を引き起こします。

主な症状

肺炎、下痢、生ワクチン(ロタウイルスワクチン、BCGワクチンなど)に対する重篤な副反応

全身に 現れやすい症状

易感染性
体重増加不良



具体的な症状

- 生後より重篤な免疫不全をしめします。
- ウイルスや真菌などによる感染が重篤化しやすく、下痢や肺炎、体重増加不良を起こします。

※すべての症状が現れるとは限りません。

副腎白質ジストロフィー(ALD)

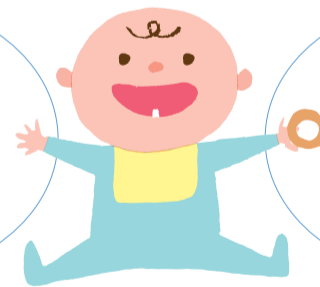
ペルオキシソームという細胞内小器官の膜タンパク異常により、極長鎖脂肪酸が蓄積し、神経細胞の変性を起こします。

主な症状

視力・聴力の低下
斜視
学力の低下

全身に 現れやすい症状

けいれん
歩行時のふらつき



具体的な症状

- 主に男児に発症。発症すると学力が低下し、しだいにコミュニケーションがとれなくなります。
- 発症後早期に治療しないと1~2年で寝たきりの状態になることがあります。

※すべての症状が現れるとは限りません。

検査内容

新生児スクリーニング検査とは、生まれつき特定の酵素が欠損、あるいは特定のホルモンが不足することなどで、知的障害や身体の発育に障害を起こす先天性の疾患を早期発見するための検査です。

検査方法

生まれて4~6日目の赤ちゃんのかかとかから少量の血液を採取し、新生児スクリーニングセンターで検査します。新生児マススクリーニング検査は、公費検査とその他の疾病(ライソゾーム病など)を検査する拡大検査があります。拡大検査を希望されても、追加の血液採取はありません。



検査申し込み先

出産予定の産科医療機関(分娩取扱施設、産院、助産院)に申し込みをしてください。



検査に関すること、申し込みについての詳細は、
出産予定の産科医療機関にお尋ねください。